



Extra onderzoek na de hielprikuitslag

# Congenitale adrenale hyperplasie (CAH)

*Deze ziekte werd voorheen adrenogenaal syndroom (AGS) genoemd.*

## Waarom krijgt u deze informatie?

Uw kind heeft de hielprik gehad. Uit het bloedonderzoek is gebleken dat uw kind mogelijk de ziekte congenitale adrenale hyperplasie (CAH) heeft. Uw huisarts verwijst uw kind daarom voor vervolgonderzoek naar een kinderarts voor endocriene ziekten (kinderendocrinoloog) in een academisch ziekenhuis. Daarna weet u zeker of uw kind CAH heeft.

## Uw kind wordt verwezen. Wat gebeurt er bij deze verwijzing?

De kinderendocrinoloog vraagt hoe het met uw kind gaat. Ook doet de kinderendocrinoloog lichamelijk onderzoek en krijgt uw kind extra bloedonderzoek. Dit is nodig om vast te stellen of uw kind de ziekte wel of niet heeft.

Blijkt uit dit vervolgonderzoek dat uw kind inderdaad CAH heeft? Dan krijgt uw kind hiervoor een behandeling.

## Wat is congenitale adrenale hyperplasie (CAH)?

CAH staat voor congenitale adrenale hyperplasie. Dit is een zeldzame erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt de aanmaak en het verbruik van stoffen in ons lichaam bedoeld. De oorzaak van CAH is een zeldzame erfelijke afwijking in de bijniere.

De bijniere produceren drie soorten hormonen:

1. *Cortisol*: het stresshormoon dat onder andere zorgt voor het op peil houden van de bloeddruk in stresssituaties.
2. *Aldosteron*: het zouthormoon, dat zorgt voor een goede water- en zoutregulatie in het lichaam.
3. *Androgenen*: mannelijke geslachtshormonen.

Bij mensen met CAH is de productie van het stresshormoon en in ernstige gevallen ook de productie van het zouthormoon verstoord. De bijniere maken juist te veel mannelijke hormonen. De ernst van de ziekte wordt bepaald door de ernst van de hormoontekorten.

- Pasgeborenen met de ernstigste vorm van CAH verliezen veel zout in de niere door het tekort aan zouthormoon. Dit leidt tot vochttekort. Hierdoor kunnen zij uitdrogen. Dit gebeurt meestal al aan het einde van de eerste of in de tweede levensweek, bij jongens en bij meisjes. Daarom is het belangrijk dat de ziekte vroeg wordt opgespoord, voordat kinderen klachten krijgen.
- Bij de iets minder ernstige vormen van CAH is er geen zoutverlies omdat de kinderen genoeg zouthormoon hebben, maar wel een tekort aan stresshormoon en een hogere productie aan androgenen.

De hogere productie van mannelijke hormonen kunnen bij jongens en meisjes al op jonge leeftijd leiden tot versnelde groei en puberteitsverschijnselen. Meisjes met CAH worden ook geboren met vermannelijking van de uitwendige geslachtsdelen. Dit komt door de hogere productie van mannelijke hormonen (androgenen) tijdens de zwangerschap.

## De behandeling van CAH

CAH is te behandelen door het geven van hormonen om het tekort aan cortisol en aldosteron in het lichaam aan te vullen. In het eerste levensjaar is het soms nodig om extra zout te geven. Een kind met CAH zal levenslang medicijnen moeten innemen. Wanneer de behandeling juist wordt gevolgd, kan het kind een normaal leven leiden.

## Hoe vaak komt CAH voor?

Per jaar worden in Nederland ongeveer 10 tot 15 kinderen geboren met CAH.

## CAH is erfelijk

CAH is een autosomaal recessieve erfelijke ziekte. Dit betekent dat als een kind CAH heeft, beide ouders 'drager' zijn van deze ziekte.

## Dragerschap

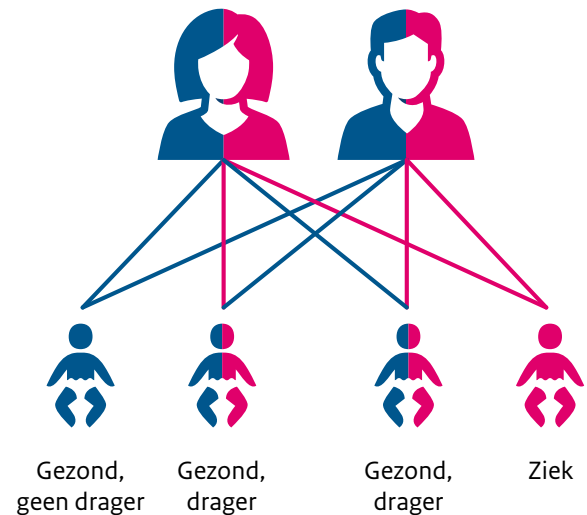
Kinderen krijgen vrijwel alle erfelijke eigenschappen in tweevoud, namelijk één kopie van de vader en één kopie van de moeder. Iemand die één afwijkende kopie van vader óf moeder heeft gekregen, wordt 'drager' genoemd. Bij een autosomaal recessieve ziekte is het niet erg om één afwijkende kopie te krijgen. Want dragers van een autosomaal recessieve ziekte zijn niet ziek. Krijgt een kind **twee** afwijkende kopieën, één van vader én één van moeder? Dan heeft het kind de ziekte wel. Dit is mogelijk als beide ouders drager zijn.

Heeft een kind CAH? Dan zijn dus beide ouders drager. U heeft dan bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 op een kind met CAH. En een kans van 3 op 4 op een kind dat de ziekte níet heeft. Zie het plaatje hiernaast.

Wilt u in de toekomst samen nog een kind krijgen? Dan is het van belang om daarbij stil te staan. Een klinisch geneticus kan u meer informatie en erfelijkheidsadvies geven. Daarvoor laat u zich verwijzen naar een afdeling klinische genetica van een Universitair Medisch Centrum (UMC). U kunt uw arts om een afspraak vragen.

### Vader en moeder zijn allebei drager van CAH

Ze kunnen dan samen een kind krijgen met CAH.



Zijn beide ouders drager van een autosomaal recessieve erfelijke ziekte, zoals CAH? Dan is er bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 dat hun kind deze ziekte krijgt.

De ouders hebben beiden één normale kopie van de erfelijke eigenschap (dit is aangegeven met blauw) en één afwijkende kopie (rood). Zij zijn dus beiden drager van de ziekte. Zij geven beiden slechts één van hun twee kopieën door aan hun kind: óf de normale kopie of de afwijkende kopie. Daardoor hebben hun kinderen een kans van 1 op 4 om ziek te zijn. De kans op een gezond kind is 3 op 4.

## Registratie van de gegevens van uw kind in NEORAH

De hieprikslag en de uitslagen van het extra onderzoek worden geregistreerd in NEORAH. Dit is een informatiesysteem.

De registratie in NEORAH is belangrijk voor de kwaliteit van de hieprikscreening.

Meer informatie vindt u op [www.pns.nl/documenten/registratie-in-neorah](http://www.pns.nl/documenten/registratie-in-neorah).

## Wilt u meer informatie?

De kinderendocrinoloog in een endocrinologisch centrum zal uw kind regelmatig controleren. Daar kunt u uw vragen stellen.

Daarnaast kunt u bij de Bijnierverseniging terecht voor informatie en contact met lotgenoten.

Kijk op [www.bijnierverseniging.nl](http://www.bijnierverseniging.nl) of bel 0800 682 27 65.

Dit is een uitgave van:

**Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven  
[www.rivm.nl](http://www.rivm.nl)

mei 2026

[www.pns.nl/hiepriks](http://www.pns.nl/hiepriks)

*Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van de adviescommissie neonatale hieprikscreening (ANS) Endocriene Ziekten van de NVK en de werkgroep voorlichting en deskundigheidsbevordering van de neonatale hieprikscreening.*

*Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.*

De zorg voor morgen begint vandaag